



Il Centro Clinico NeMO ospita i maggiori esperti mondiali di distrofia miotonica di tipo 1 per l'avvio di un nuovo studio internazionale su questa patologia. Si conferma l'impegno su questa malattia del Centro, che ha coordinato la redazione della versione italiana delle prime raccomandazioni per la cura delle persone con distrofia miotonica di tipo 1, che si stima siano in Italia oltre 6.660



Milano, 17 ottobre 2019 - I maggiori esperti mondiali sulla distrofia miotonica di tipo 1 si riuniscono da oggi 17 ottobre sino al 19 al Centro Clinico NeMO di Milano, centro ad alta specializzazione per le malattie neuromuscolari, per dare il via a un nuovo studio internazionale su questa patologia, che colpisce nel mondo una persona su 9.000 ed è caratterizzata da debolezza muscolare, soprattutto distale, alle mani ai piedi e al volto, con una evidente difficoltà nel rilasciare i muscoli una volta contratti.

Sempre in questo ambito, il Centro Clinico NeMO è stato anche uno dei coordinatori delle “Raccomandazioni per la cura delle persone adulte affette da distrofia miotonica di tipo 1”, la versione italiana delle prime raccomandazioni per la cura delle persone con questa patologia. Sebbene in Italia, infatti, si stima vi siano oltre 6.660 adulti con distrofia miotonica di tipo 1, sinora mancavano indicazioni che aiutassero i medici di medicina generale e anche gli specialisti a seguirle nella maniera più appropriata.



Questo documento è oggetto di un numero monografico della rivista scientifica la Neurologia italiana ed è stato distribuito a tutti i partecipanti del 50° Congresso della Società Italiana di Neurologia (SIN) appena svoltosi a Bologna (dal 12 al 15 ottobre).

Da queste raccomandazioni il Centro Clinico NeMO ha elaborato materiali informativi per i pazienti, che traducono le indicazioni cliniche per i medici, in suggerimenti utili nella vita quotidiana per chi è affetto da distrofia miotonica di tipo 1 e per i suoi familiari.

Sottolinea Valeria Sansone, direttore clinico-scientifico del Centro Clinico NeMO di Milano e coordinatrice del documento di raccomandazioni: “Presso il Centro Clinico NeMO seguiamo regolarmente circa 200 persone con distrofia miotonica di tipo 1 e ospitare 35 dei maggiori esperti mondiali di questa patologia per il lancio di un nuovo progetto mondiale rappresenta il riconoscimento per il lavoro che svolgiamo ogni giorno. È importante però tenere presente che non sempre i pazienti si possono rivolgere a un centro ad alta specializzazione o interpellano medici con una conoscenza specifica della patologia. Per questa ragione le raccomandazioni sono indirizzate ai medici meno esperti di distrofia miotonica di tipo 1 con l'obiettivo di facilitare il percorso di cura delle persone adulte affette e delle loro famiglie”.

Dichiara Alberto Fontana, presidente del Centro Clinico NeMO di Milano: “Essere al fianco ogni giorno delle persone con malattia neuromuscolare significa non solo conoscere a fondo la patologia, ma anche imparare ad anticipare il bisogno di cura di ogni paziente. Da questa esperienza nasce il documento sulle raccomandazioni di cura per la distrofia miotonica di tipo 1, grazie al quale vogliamo contribuire a fare cultura per una presa in carico adeguata su questa patologia anche nel nostro Paese, continuando a lavorare in sinergia con la comunità scientifica internazionale. Per questo siamo felici di ospitare il team dei maggiori esperti mondiali sulla DM1 ed essere al loro fianco in questo nuovo studio di ricerca”.

Lo studio

Si tratta di uno studio multicentrico internazionale che si svolgerà in Nord America e in altri 4 paesi Europei oltre all'Italia. È uno studio, per ora, osservazionale che si pone come obiettivo quello di definire dei parametri con i quali misurare la gravità della patologia nei singoli pazienti.

Definire i parametri più appropriati è fondamentale per riuscire a seguire come progredisce la malattia e verificare quali muscoli per esempio sono maggiormente colpiti e con che velocità. Queste informazioni costituiscono la base per interpretare gli effetti di nuove terapie che si stanno affacciando nel mondo delle distrofie miotoniche.

Le raccomandazioni

La realizzazione della versione italiana delle “Raccomandazioni per la cura delle persone adulte affette da distrofia miotonica di tipo 1” sono state coordinate dal Direttore clinico-scientifico del Centro Clinico NeMO di Milano Valeria Sansone e da Giovanni Meola, Direttore dell'Unità operativa di Neurologia e Stroke Unit del Policlinico San Donato di Milano.

Il documento è una rielaborazione del documento originale voluto dalla Myotonic Dystrophy Foundation (MDF) e diffuso negli Stati Uniti. Infatti, per iniziativa della MDF, tra la primavera del 2015 e la primavera del 2017 si sono riunite 60 figure professionali, esperte nella Distrofia Miotonica e provenienti da diverse parti del mondo, tra cui l'Europa occidentale, il Regno Unito, il Canada e gli Stati Uniti d'America, al fine di standardizzare e migliorare la presa in carico clinica e terapeutica di persone affette da questa patologia, creando il primo manuale di raccomandazioni al mondo.

Nell'intento di implementare la rete italiana, il documento è stato condiviso, revisionato e quindi approvato da parte del Comitato Scientifico dell'Associazione Italiana di Miologia e della Società Italiana di Neurologia.

Le raccomandazioni affrontano la presa in carico dei diversi sintomi presenti nella patologia, che riflettono come essa interessi più organi contemporaneamente. Esiste ancora una importante latenza diagnostica per la Distrofia Miotonica di tipo 1, anche per le diverse modalità di presentazione. Le raccomandazioni di cura faciliteranno anche il riconoscimento di diversi sintomi da parte di specialisti non neuromuscolari, favorendo una diagnosi puntuale ed una presa in carico precoce. Tanto più importante ora che stanno arrivando molecole promettenti.

La distrofia miotonica di tipo 1

È una malattia caratterizzata da debolezza muscolare distale e dalla difficoltà a rilasciare i muscoli dopo averli contratti (miotonia). È la forma di distrofia più frequente dell'età adulta con una prevalenza di 1 su 9.000 persone. Allo stesso tempo è la più variabile tra le malattie, in quanto si può presentare alla nascita, con una forma congenita, grave, con ritardo mentale, così come dopo i 40 anni, con una forma apparentemente paucisintomica, ma pur sempre progressiva. Non solo coinvolge il muscolo, ma interessa anche altri organi, tra cui il cuore, il respiro, l'apparato endocrino, riproduttivo e il cervello.